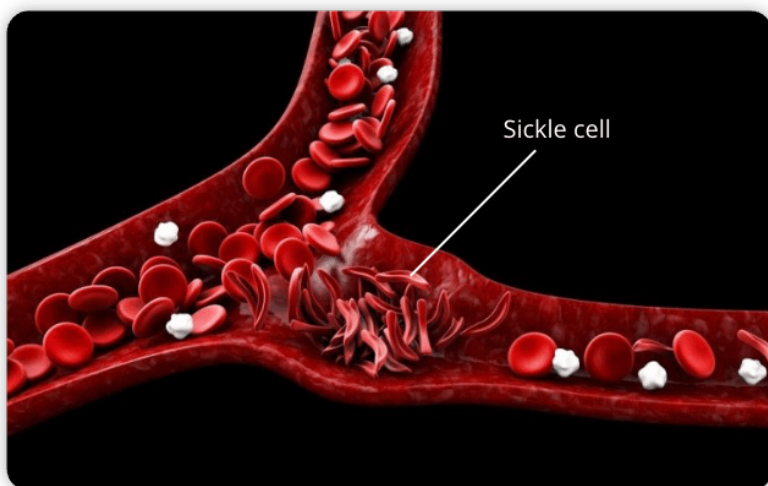


Att leva med Sicklecellsjukdom



En informationsbroschyr för
patienter och anhöriga.



ALLMÄNNA
ARVSFONDEN

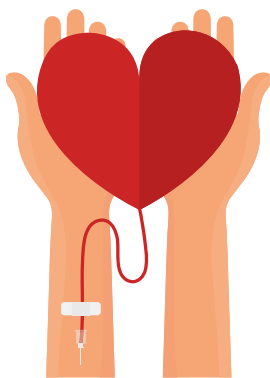


Vad är sicklecellsjukdom?

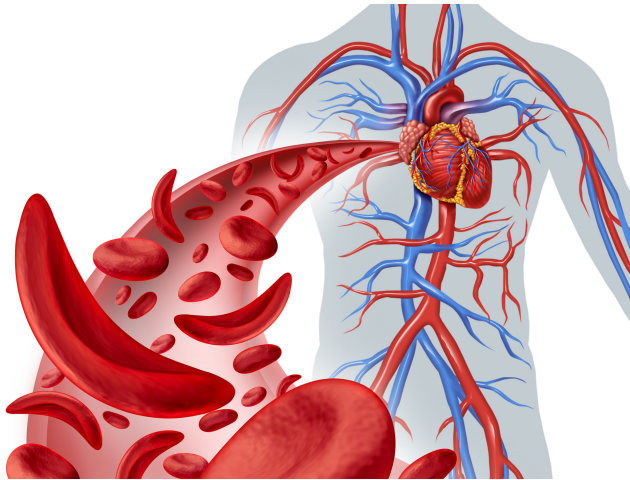
Sicklecellsjukdom, även kallad sicklecellanemi, är en sjukdom som innebär att de röda blodkropparna produceras i en "felaktig" form och med kortare livslängd. I vanliga fall är de röda blodkropparna runda, men hos en person med sicklecellanemi är de istället formade ungefär som en halvmåne: avlånga och böjda. De är också hårda och klibbiga och på grund av formen och konsistensen fastnar de lättare i varandra och i blodkärlen. Detta gör att blodcirkulationen försämras och det finns risk för tilltäppning av blodkärlen (blodproppar) och syrebrist, vilket orsakar smärta. Smärtan kan vara kronisk och/eller komma i perioder – så kallade skov.

Blodpropparna leder även till att vävnader, organ och leder får syrebrist. Dessutom har blodkropparna hos en person med sicklecellanemi också mycket kortare livslängd (10-20 dagar i jämförelse med 120 dagar hos kvinna och 130 för mannen) vilket i sin tur leder till blodbrist.

Sicklecellanemi är en genetisk sjukdom som går i arv från föräldrar till barn. Varje människa har två genuppsättningar: en från vardera biologisk förälder. Sjukdomen uppstod som en mutation av generna som producerar de röda blodkropparna i blodet. Om barnet får genmutationen från båda sina föräldrar, och därmed har mutationen i båda sina uppsättningar, får även barnet sicklecellanemi och dess symtom. Får barnet endast mutationen från en av de biologiska föräldrarna, blir barnet bärare av sjukdomen men är i övrigt symtomfri eller har lindriga symtom. Är barnet bärare betyder det att hen kan föra sjukdomen vidare till sina barn, som då riskerar att bli bärare eller få den aktiva sjukdomen, beroende på om den andra biologiska föräldern också har den genuppsättning som påverkar de röda blodkropparna.



De flesta med sicklecellanemi bor i eller har ursprung från malariaområden. Detta beror på att genmutationen för sicklecellanemi utvecklades som en evolutionär fördelaktighet mot malaria. Malariaparasiten fäster nämligen inte lika bra på "felaktiga" blodkroppar, och sicklecellbärare som endast är bär på denna gen får därför inte lika allvarliga symtom av malaria. Personer med den aktiva sjukdomen kan däremot bli allvarligt sjuka av malaria, och infektionen kan i vissa fall leda till dödsfall.



Vilka är symtomen?

Sicklecellanemi ger ofta symtom under barnets första levnadsår, och diagnostiseras därför ofta tidigt i livet. De första symtomen hos bebisar är ofta svullnad i händer och fötter, trötthet, svårigheter att andas och blekhet. Om barnet visar symtom på sicklecellanemi och blodprov visar på anemi påbörjas en utredning av sjukdomen.

Smärtkriser

På grund av de sicklade blodkropparna bildas blodproppar som ger syrebrist i vävnader och leder. Dessa blodproppar leder till extrema smärtor och det som kallas akuta smärtkriser. Dessa smärtkriser är bland de huvudsakliga symtomen av sjukdomen. Smärtkriserna kan pågå i några timmar upp till några veckor och återkommer olika ofta.

Akut bröstsyndrom

Akut bröstsyndrom, "Acute chest syndrome", är ett livshotande tillstånd som är en konsekvens av sicklecellanemi. Exakt orsak är inte klarlagd men man misstänker att det beror på blodpropp i lungorna. Symtomen är starka smärtor i bröstet, feber, svårigheter att andas och nedsatt syresättning.

Personer med sicklecellanemi bör undvika följande för att minska risken för smärtekriser och akut bröstsyndrom:

- Uttorkning (värme)
- Kyla
- Undvika att utsätta sig för smärta
- Vinddrag
- Miljöer med låg syrehalt i inandningsluften

Blodbrist

Blodbrist får en person med sicklecellanemi på grund av att blodkropparna har ovanligt kort livslängd. Symtom kan vara trötthet, blekhet, yrsel, hjärklappning och koncentrationssvårigheter.

Kronisk smärta

Hos vuxna kan även kronisk smärta kan även uppstå, i framförallt leder och skelett. Detta orsakas av syrebrist och komplikationer på organ till följd av syrebristen.

Komplikationer på inre organ

Hjärtsvikt och akut ansamling av blod i mjälten är allvarliga komplikationer till följd av sicklecellanemi.

Stroke

Blodpropp i hjärnan kallas för stroke och ger allvarliga konsekvenser då hjärnan är beroende av syre för att fungera och för att styra kroppens funktioner. Upp till 11 procent av personer med sicklecellanemi får stroke innan de fyllt 20 år. Hos den övriga befolkningen är 80 procent av de som fått stroke över 65 år. Symtom på stroke innefattar huvudvärk, kräkningar, förlamning, svårigheter att uttala ord, förvirring och balanssvårigheter.

Om du misstänker att någon i din närhet har fått en stroke kan du göra det så kallade AKUT-testet (hämtat från 1177.se). Bokstäverna i ordet AKUT står för:

A står för ansikte. Det syftar på att du ska be personen le och visa tänderna. Ring 112 om mungipan hänger.

K står för kroppsdel. Det syftar på att du ska be personen lyfta armarna och hålla kvar i tio sekunder. Ring 112 om en arm faller.

U står för uttal. Det syftar på att du ska be personen säga en enkel mening, till exempel "Solen skiner idag". Ring 112 om personen sludrar eller inte hittar rätt ord.

T står för tid. Det anger att ju fortare personen får behandling, desto mindre blir skadorna.

Behandling av sicklecellanemi

Vätska

Risken för smärtkriser ökar när personer med sicklecellanemi inte får i sig tillräckligt med vätska. Ju mer vätska en person med sicklecellanemi dricker dagligen, desto mer utspätt blir blodet och de sicklade blodkropparna och risken för att proppar bildas minskar. Vätskebehandling är också effektiv vid akutvård, där intravenös behandling kan blandas med oralt intag om möjligt. Men övervätskning är inte heller nyttigt för kroppen. Det kan leda till lungödem och belastning på organ.

Smärtstillande & analgetika

Viss smärta kan behandlas hemma, men när de läkemedel patienten har hemma inte hjälper bör patienten söka akutvård, där mer snabbverkande läkemedel ges. Patienter med sicklecellanemi bör prioriteras högt vid akutvård. Ineffektivt omhändertagande av smärtepisoder och akut bröstsyndrom kan leda till svårbehandlad smärta, organskador och försämrad patient/läkarrelation. Vid akuta smärtkriser krävs ofta starka smärtstillande, så kallade analgetika, för att hantera smärtan och minska komplikationer på inre organ. Blir patienten inte direkt bättre av smärtbehandling ska hen läggas in.

Antibiotika

Barn med sicklecellanemi rekommenderas att behandlas förebyggande med antibiotika fram till att de är fem år. Denna behandling genomförs för att minska risken för infektioner och minska infektionernas påverkan på kroppen.

Blodtransfusion

För att minska risken för blodbrist och blodproppar genomgår många med sicklecellanemi regelbundna blodtransfusioner. Detta görs för att "späda ut" det sicklade blodet med blod som är friskt, och på så sätt minska andelen sicklade blodkroppar i blodomloppet. Vissa genomgår även blodbyten, där en del av patientens blod tas ut och lika mycket eller mer friskt blod sätts in.

Hydroxyurea

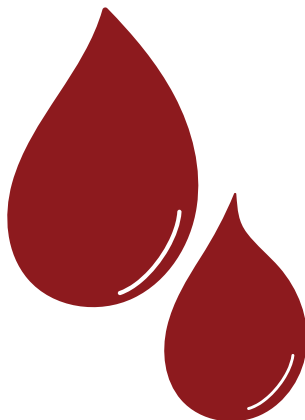
Hydroxyurea är ett läkemedel med cellgifter som ökar nivåerna av ämnet fetalt hemoglobin (HbF) som i sin tur försvårar att blodkropparna sicklas och får den ovanliga formen. Ju högre nivåer av HbF, desto mindre är risken att blodkroppar sicklas. Därför används cellgifter så som hydroxyurea som förebyggande behandling mot blodproppar och syrebrist i vävnader. Ofta kombineras hydroxyurea med blodtransfusioner eftersom inga bevis finns att läkemedlet minskar risken för stroke.

Stamcellstransplantation

Den enda i nuläget botande behandlingen mot sicklecellanemi är blodstamcellstransplantation. Den sjuka personens blodstamceller producerar felaktiga blodceller. Genom en stamcellstransplantation får patienten nya stamceller som producerar friska blodceller. När det gäller sicklecellanemi tas stamcellerna från en annan person. För att en transplantation ska vara möjlig måste vävnadstypen hos mottagare och donator vara så lika som möjligt. Vävnadstypen beror på ett protein i vävnaden som heter HLA, och det finns väldigt många olika typer av detta protein. Anledningen till att vävnadstypen hos givare och mottagare ska vara så lika som möjligt är för att mottagarens egna HLA känner igen inkräktare och börjar då attackera de främmande cellerna.

De många olika typerna av HLA gör att det ofta är väldigt svårt att hitta en matchande donator för transplantation. Syskon har 25% chans att matcha varandra, då de ärver sina gener från två föräldrar som vardera har två genuppsättningar och det då finns fyra möjliga kombinationer av genuppsättningar.

Det svenska registret för stamceller heter Tobiasregistret. I Tobiasregistret matchas patienten inte bara mot personer i det svenska registret utan även mot personer i andra länders register. Ju fler som registrerar sig som donatorer desto större är chansen att patienter i behov av transplantation får en match. Personer med sicklecellanemi i Sverige har ofta svårt att hitta en matchande donator eftersom deras ursprung skiljer sig från majoriteten av svenska befolkningen. Det är lättare att matcha HLA-typ när personerna har liknande ursprung, vilket gör att många sicklecellpatienter väntar i årtal och ibland förgäves på en donator. Detta beror inte på att det finns färre personer med liknande ursprung; utan på att det finns många fördomar och myter om vem som får vara med i registret. En del tror inte att de får vara donatorer för att de inte är födda i Sverige och vissa nås inte av informationen att de kan bli donatorer på grund av språkliga, kulturella eller samhälliga barriärer och skillnader.



Andra förebyggande undersökningar och behandlingar

Vaccination

Patienter med sicklecellanemi bör vaccineras mot pneumokocker (lunginflammation), influensa, hepatit B, haemophilus och meningokocker.

Antibiotika

Barn med infektiösa symtom bör behandlas med antibiotika då de är mer infektiöskänsliga än friska barn.

Ultraljud

Barn mellan 2-16 år bör regelbundet genomgå ultraljundsundersökningar av hjärnans större kärl för att bedöma risken för stroke.

Folsyra

Folsyra (Folacin) bör intas regelbundet.

Övriga undersökningar

Ultraljud av hjärta, bentäthetsmätning och ögonundersökning bör utföras regelbundet.

Malariaprofylax

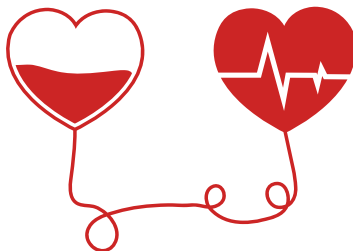
Anlagsbärare och personer med sicklecellanemi kan drabbas av malariainfektion om man vistas i malariadrabbade länder. Om en person med sicklecellanemi får malaria har det ofta dödlig utgång. Anlagsbärare har ett visst skydd mot allvarlig malaria. Personer med sicklecellanemi och anlagsbärare bör därför använda sig av malariaprofylax om de vistas i malariadrabbade länder.

Glutamin

L-glutamin aminosyra kan bidra till en minskning av smärtsamma episoder och färre sjukhusvistelser.

Övriga undersökningar

Ultraljud av hjärta, bentäthetsmätning och ögonundersökning bör utföras regelbundet.



Bärare av sicklecellgener

Den aktiva sjukdomen får den person som har ärvt genuppsättning för sicklecellanemi från båda föräldrarna. De som endast ärver en uppsättning för sicklecellanemi kallas för bärare. Dessa personer är ofta symtomfria, men kan föra över sjukdomen till sina barn om den andra föräldern också bär på gener för sicklecellanemi.

I vissa fall kan bärarskap också ge symtom, som vid uttorkning eller krävande fysisk aktivitet. Detta beror på att de röda blodkropparna sicklas vid uttorkning eller högintensiv fysisk aktivitet. Ett fåtal bärare utvecklar också problem med njurfunktionen. Personer som är bärare bör också undvika att utsätta sig för uttorkning.

Forskning

Det pågår intensiv forskning kring sicklecellanemi. Utvecklandet av nya förbättrade metoder för hematopoetisk stamcellstransplantation kommer att leda till att fler patienter med sicklecellanemi kommer att transplanteras. Det pågår även forskning rörande andra metoder för genterapi.

Stöd för er som är berörda

Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser verkar för människor som lever med sällsynta diagnoser. Du kan nå dem på 0727 228 834, eller på info@sallsyntadiagnoser.se. Du kan även besöka deras hemsida: www.sallsyntadiagnoser.se

Patientföreningen Kronisk Blodsjukdom (KBS)

KBS är en patientförening som företräder patienter och andra berörda med diagnoserna sicklecellanemi och talassemi. Föreningen har funnits sedan 2016 och har genomfört medlemsaktiviteter, föreläsningar för vårdpersonal och driver sedan januari 2020 projektet "Du är inte ensam..." tillsammans med Blodcancerförbundet. Projektet Du är inte ensam..., syftar till att visa att de som drabbats av sicklecellanemi eller talassemi inte är ensamma i sin situation, samt att minska stigmatiseringen och öka kunskapen kring dessa sjukdomar. Du kan läsa mer om projektet längre bak i denna borschyr.

European Sickle Cell Federation (ESCF)

ESCF är ett Europeiskt paraplynätverk med flera patientorganisationer som arbetar med sicklecellsjukdom. www.escfederation.eu

Orpha.net

Databasen Orphanet samlar information kring ovanliga sjukdomar, som exempelvis sicklecellsjukdom från olika intresseorganisationer, främst i Europa. www.orpha.net

Grupper på sociala medier

För många sällsynta hälsotillstånd finns det grupper i sociala medier där man kan kommunicera med andra som har samma diagnos och med föräldrar och andra närstående till personer med sjukdomen. KBS har en egen facebookgrupp som du hittar om du söker på Kronisk Blodsjukdom - KBS.

Projektet "Du är inte ensam..." av patientföreningen Kronisk Blodsjukdom (KBS)

Namnet på detta projekt, Du är inte ensam..., kommunicerar ett av syftena med satsningen: att visa att de som drabbats av sicklecellanemi eller talassemi inte är ensamma i sin situation. Att det finns andra som går igenom samma sak, vet hur det är och bryr sig. Att känna att det är OK att vara drabbad är särskilt viktigt för just dessa två sjukdomar för att minska stigmat kring dessa, då det finns en tanke om att det är "fult" att vara drabbad av allvarlig blodsjukdom. Detta kan i sin tur innebära att man ofta inte vill tala om sjukdomen, inte ens inom familjen, vilket kan vara extra känsligt då det rör sig om sjukdomar som går i arv. Den drabbade blir i många fall isolerad med sina känslor och känner felaktigt skuld över att vara drabbad. Vi vill tydliggöra att det inte är patientens fel.

Ytterligare anledningar till att genomföra detta projekt är erbjuda praktiskt stöd till patienter och anhöriga, och att sprida kunskap om sjukdomen till vårdpersonal, anhöriga och patienter. Projektet syftar också till att arbeta mot den stigmatisering som finns kring dessa sjukdomar, samt att uppmuntra till att fler människor, särskilt människor med rötter i andra delar av världen, i större utsträckning registrerar sig som stamcellsdonator och blodgivare.

Sicklecellanemi är en ärftlig (genetisk) sjukdom. Den som endast är bärare av sjukdomen är ofta symptomfri. Om man vill veta om man är bärare av sjukdomen finns det möjlighet att ta reda på det genom ett DNA-test.

Slutligen vill vi uppmuntra till blodgivning och stamcellsdonation...

Vi ämnar även att uppmuntra till blodgivning och donation av blodstamceller med ett särskilt fokus på de med rötter i de delar av världen där dessa sjukdomar är vanligt förekommande. Som drabbad är man nämligen beroende av blodtransfusioner alternativt blodbyte, vilket i sin tur innebär att det finns ett stort behov av nytt friskt blod för att kunna överleva. Blod som generellt sett är en bristvara i svensk hälso- och sjukvård, delvis beroende av att det fortfarande existerar ett stort kunskapsgap bland dem med rötter i från andra världsdelar då många tror att de inte får bli blodgivare. Detsamma gäller att ge blodstamceller, en nödvändighet för att kunna utföra en lyckad stamcellstransplantation. Där det dessutom är ens biologiska etnicitet som kan vara avgörande för att hitta rätt "matchning" i olika register.

Sociala medier och hemsida

Besök gärna våra hemsidor och följ oss på sociala medier. På våra hemsidor hittar du mer information om projektet "Du är inte ensam...", samt information om talassemi och sickelcellanemi, blogginslägg och intervjuer med olika personer.

Vi uppdaterar våra sociala medier löpande, följ oss och bli en del av något stort och viktigt!



www.blodcancerforbundet.se



www.blodsjukdom.se



Blodcancerförbundet
Kronisk Blodsjukdom - KBS



blodcancerforbundet
kronisk_blodsjukdom

